

## **Gruppo di Progetto Nefrolitiasi e Nefrocalcinosi Rare Report annuale 2022**

Il GdP Nefrolitiasi e Nefrocalcinosi rare è stato istituito in occasione del Congresso SIN 2021 allo scopo di sviluppare progetti finalizzati al miglioramento della diagnostica e delle conoscenze sulla storia naturale delle forme rare di nefrolitiasi e nefrocalcinosi, anche in collaborazione con altre figure professionali (genetista, urologo, pediatra), nonché di aumentare la consapevolezza sulle caratteristiche di questo gruppo di patologie tra gli specialisti nefrologi.

Il progetto principale del GdP è l'istituzione di un registro nazionale delle nefrolitiasi e nefrocalcinosi rare che consenta di aumentare le conoscenze sulla storia naturale e sulle complicanze delle patologie di interesse, disporre di una piattaforma di pazienti con diagnosi certa e fenotipo clinico-laboratoristico dettagliato, al fine di consentire l'arruolamento in studi randomizzati e controllati su nuove molecole e/o strategie terapeutiche. Inoltre questo consentirebbe una strutturazione e il conferimento di dati in maniera organica verso registri sovranazionali.

Il secondo progetto, che si integra con il primo, è lo sviluppo di una rete di facilities (diagnostiche, esperienziali, etc.) che agevoli e consenta la definizione diagnostica di casi che altrimenti rimarrebbero sospetti o inadeguatamente definiti. Un pannello diagnostico potrebbe essere offerto ai Nefrologi (e Nefrologi Pediatri e Urologi, etc.) su pazienti che abbiano criteri clinici e laboratoristici determinati di sospetto. In tal modo, i dati conferiti al registro saranno caratterizzati da elevata qualità, potendo disporre anche della diagnosi genetica.

Il terzo progetto consta di una serie di surveys, da condurre tra gli specialisti coinvolti, sulla epidemiologia delle calcolosi/nefrocalcinosi rare e genetiche, nonché sulla diffusione delle conoscenze su queste condizioni e sulle modalità diagnostiche e di trattamento.

Per la discussione e l'attuazione di questi importanti progetti il GdP si è riunito con modalità telematica più volte (i verbali delle sedute sono stati caricati sul sito web dedicato), con successivi numerosi contatti via mail.

In merito al progetto di creazione di un registro comune delle nefrolitiasi rare, si è deciso di procedere come segue: poiché molti dei Centri aderenti al GdP raccolgono e inviano già dati su patologie di interesse al registro ERKNet (ERKReg), e poiché questo è un registro molto completo e accurato, per sfruttarne le caratteristiche e per evitare un doppio lavoro di input ai Centri si è stabilito che i Centri interessati al registro nazionale che ancora non fanno parte di ERKNet vi entreranno come Centri collaboratori, cosicché tutti i Centri aderenti al GdP potranno in ogni momento esportare i dati dei loro pazienti in modo sistematico e armonico. Sono in corso contatti con l'amministrazione centrale di ERKNet per favorire il processo di adesione dei Centri e per ottenere supporto logistico nell'immissione dei dati.

Una prima survey sull'approccio diagnostico alle nefrolitiasi rare, con focus sulla iperossaluria primaria, si è conclusa nel mese di maggio c.a. e ha visto coinvolti numerosi Centri nazionali (54 risposte totali). I dati raccolti sono stati analizzati e utilizzati per la stesura di un lavoro scientifico in lingua inglese, attualmente in fase di invio a rivista indicizzata (Clinical Kidney Journal).

Il GdP ha conferito alla Dott.ssa Viola D'Ambrosio (Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS) l'incarico di eseguire una mappatura delle facilities disponibili, secondo le competenze dei singoli Centri, per quanto concerne la diagnostica biochimica, genetica e l'expertise clinica su specifiche patologie. I risultati saranno riportati e discussi in occasione della prossima riunione del GdP, prevista durante il congresso SIN 2022.

Al fine di incrementare la formazione e l'accuratezza sulla gestione clinico-diagnostica di questo gruppo di patologie, il GdP sta organizzando una serie di webinar per la presentazione e la discussione di casi clinici su nefrolitiasi rare e/o complesse, fruibile da tutti i soci SIN.

E' inoltre in corso la creazione di un position paper sulla definizione e le conoscenze attuali sulla nefrocalcinosi, in collaborazione con altre figure interessate (radiologi, urologi) con competenza e formazione specifica sull'argomento.

Il GdP ha inviato una lettera (controfirmata dal Presidente SIN) alla nuova proprietà di BioHealth Italia. BioHealth Italia è una compagnia privata che offre un servizio di analisi di composizione urine (profilo litogeno urinario, parte integrante dello studio metabolico della nefrolitiasi) e composizione calcoli con metodiche di elevata affidabilità. Nel 2021 la compagnia ha cambiato proprietà. Tra gli obiettivi del contatto vi sono quelli di rimarcare l'importanza per i Nefrologi del servizio svolto da BioHealth Italia e di concordare, in compliance con la normativa sulla privacy, l'accesso ai dati clinici e laboratoristici accumulati negli anni da BioHealth Italia, per consentire al GdP e a tutti i Nefrologi interessati di svolgere attività di ricerca finalizzata al miglioramento delle conoscenze sulle patologie in esame. Purtroppo, ad oggi il GdP non ha ricevuto alcuna risposta.

20/09/2022

Pietro Manuel Ferraro (Coordinatore GdP)  
Chiara Caletti (Segretario GdP)